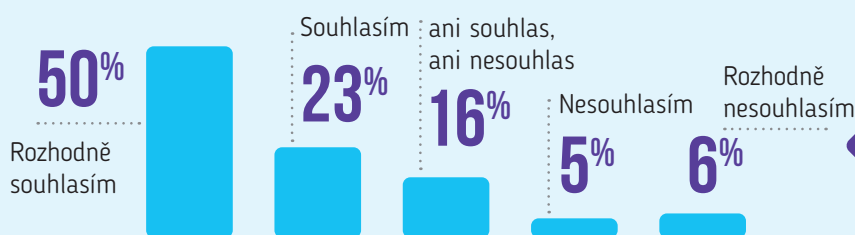


SCREENING VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ PŘI NAROZENÍ!

V Evropě vyjádřilo svůj názor na novorozenecký screening 5 569 pacientů se vzácným onemocněním a jejich rodinných příslušníků v průzkumu programu Rare Barometer, který probíhal od 24. května do 23. června 2023.

1

VELKÁ VĚTŠINA ÚČASTNÍKŮ BY SI PŘÁLA, ABY JIM BYLO VZÁCNÉ ONEMOCNĚNÍ DIAGNOSTIKOVÁNO JIŽ PŘI NAROZENÍ...



Porovnání: běžná populace je novorozeneckému screeningu nakloněna více (84 %) než pacienti s tímto onemocněním a jejich rodinní příslušníci (70 %)¹.

Q

„Kdyby to bylo možné, přál/a bych si, aby [osobě, o kterou pečuji] byla diagnóza stanovena již při narození“ – Všichni účastníci (n=5 569).

2

... A JEŠTĚ VÍCE RODIČŮ PACIENTŮ SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM



82% rodičů pacientů se vzácným onemocněním by si přálo, aby byla diagnóza u jejich dítěte stanovena již při narození.

“Rodiče by se tak mohli připravit na obrovské problémy, které je čekají, pokud bude dítě po zbytek života potřebovat pomoc. Mohli by získat aktuální informace o očekávaném vývoji, možných léčích nebo možnostech raného vývoje, druhích léčby nebo o ústavní péči.

Rodič pacienta se vzácným onemocněním

Q

Procento účastníků, kteří souhlasili nebo rozhodně souhlasili s tvrzením „Kdyby to bylo možné, přál/a bych si, aby osobě, o kterou pečuji byla diagnóza stanovena již při narození“ z řad rodičů pacientů se vzácným onemocněním (n=2 567).

3 VĚTŠINA OSOB TRPÍCÍCH VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM BY SI PŘÁLA, ABY JIM DIAGNÓZA BYLA STANOVENA JIŽ PŘI NAROZENÍ...



63%

pacientů se vzácným onemocněním by si přálo, aby jim diagnóza byla stanovena již při narození



Procento účastníků, kteří souhlasili nebo rozhodně souhlasili s tvrzením „chtěl/a bych být diagnostikován/a při narození“ z řad pacientů se vzácným onemocněním (n=2 701).

4

KOMUNITA PACIENTŮ SE VZÁCNÝM ONEMOCNĚNÍM ROZHODNĚ PODPORUJE NOVOROZENECKÝ SCREENING VŠECH VZÁCNÝCH ONEMOCNĚNÍ

Většina účastníků podporuje novorozenecký screening všech vzácných onemocnění, i když by si nepřáli, aby jim bylo vzácné onemocnění diagnostikováno při narození.

90%

respondentů se domnívá, že při narození by měl být proveden screening na každé vzácné onemocnění, pokud:



to umožní rychlejší stanovení diagnózy, což bude ku prospěchu dotčené osoby i pečujících členů její rodiny,



to pacientům se vzácným onemocněním umožní lepší rozpoznání jejich postižení, přiměřenější sociální podporu a nezávislý život,



lze toto onemocnění sledovat a preventivními postupy předcházet újmě.

Porovnání: 95 % běžné populace souhlasilo s tím, že testování by mělo být dostupné pro rodiče, kteří si to přejí, a to i v případě, že by ho respondenti u vlastních novorozenců odmítli (přibližně 85 % respondentů uvedlo, že by pravděpodobně nebo určitě nechali svého novorozence testovat na vzácné onemocnění)².



Procento účastníků, kteří souhlasili nebo rozhodně souhlasili s tvrzením „při narození by se měly provádět testy k odhalení jakéhokoli vzácného onemocnění, pokud neexistuje žádná léčba a:“ – všichni účastníci (n=5,569).

² Etchegary et al. (2012) Interest in newborn genetic testing: a survey of prospective parents and the general public. *Genet Test Mol Biomarkers*. DOI: [10.1089/gtmb.2011.0221](https://doi.org/10.1089/gtmb.2011.0221)

DEKUJEME

všem lidem se vzácným onemocněním, kteří se zúčastnili průzkumu, i partnerům programu Rare Barometer a projektu Screen4Care!